

# Curso Atención Sociosanitaria y Educativa en Enfermedades Raras



## Marco actual de las Enfermedades Raras en España. Registro Nacional y Biobanco

**Ignacio Abaitua**

Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)



14-16 de julio de 2014.



# Origen del Concepto de Enfermedades Raras

**Regulación de la Food and Drug  
Administration (FDA) para los  
medicamentos huérfanos (1984)**

**Reglamento (CE) N° 141/2000 del  
Parlamento Europeo y del Consejo de  
16 de Diciembre de 1999 sobre  
medicamentos huérfanos.**

# Definición de Enfermedades Raras

**Las enfermedades raras en la Unión Europea son aquellas patologías que tienen una prevalencia inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes.**

**En EEUU menos de 200.000 casos en todo el país.**

**En Japón menos de 4 casos por cada 10.000 habitantes.**

# Sinónimos

- Enfermedades poco comunes
- Enfermedades de baja prevalencia
- Enfermedades infrecuentes
- Enfermedades minoritarias
- Enfermedades huérfanas
- **Enfermedades raras**

**Atención: no son sinónimas de Enfermedades Olvidadas**

# Características Generales de las ER

- **246.000 personas por enfermedad en los 27 Estados Miembros de la UE**
- **Entre 5.000 y 8.000 enfermedades**
- **6% del total de la población**
  - 29 millones de personas en la UE**
  - 3 millones en España**
- **Variedad en la edad de presentación**
- **80% Genéticas, pero también ambientales**
- **Variedad en la gravedad de la expresión clínica**

# Algunos Problemas

- Pocos pacientes por cada patología y dispersos geográficamente
- Falta de acceso a la información sobre la enfermedad: diagnóstico, cuidado y tratamiento
- Descoordinación entre profesionales sanitarios
- Impacto social y psicológico
- Falta de dispositivos de ayuda sociales y sanitarios: que origina un empobrecimiento
- Falta de reconocimiento político y social
- Falta de centros de atención especializados
- Investigación fragmentada e insuficiente



# Dificultades para el Diagnóstico



# Cribado neonatal

## Patologías recomendables para introducir en los programas de cribado.

### **AMINOACIDOS:**

- Hiperfenilalaninemia / Fenilcetonuria
- Defectos en la biosíntesis del cofactor tetrahidrobiopterina
- Defectos en la regeneración del cofactor tetrahidrobiopterina
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)
- Tirosinemia Tipo I

### **ACIDOSGRASOS**

- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)
- Deficiencia primaria de carnitina (CUD)
- Deficiencia de L-3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)

### **ACIDOSORGANICOS**

- Aciduria glutárica tipo I
- Acidemia isovalérica
- Aciduria 3-hidroxi 3-metil glutárica (HMG)
- Deficiencia de  $\beta$ -cetotiolasa
- Acidemias metilmalónicas (Cbl A, B, C, D, Mut)
- Acidemia propiónica

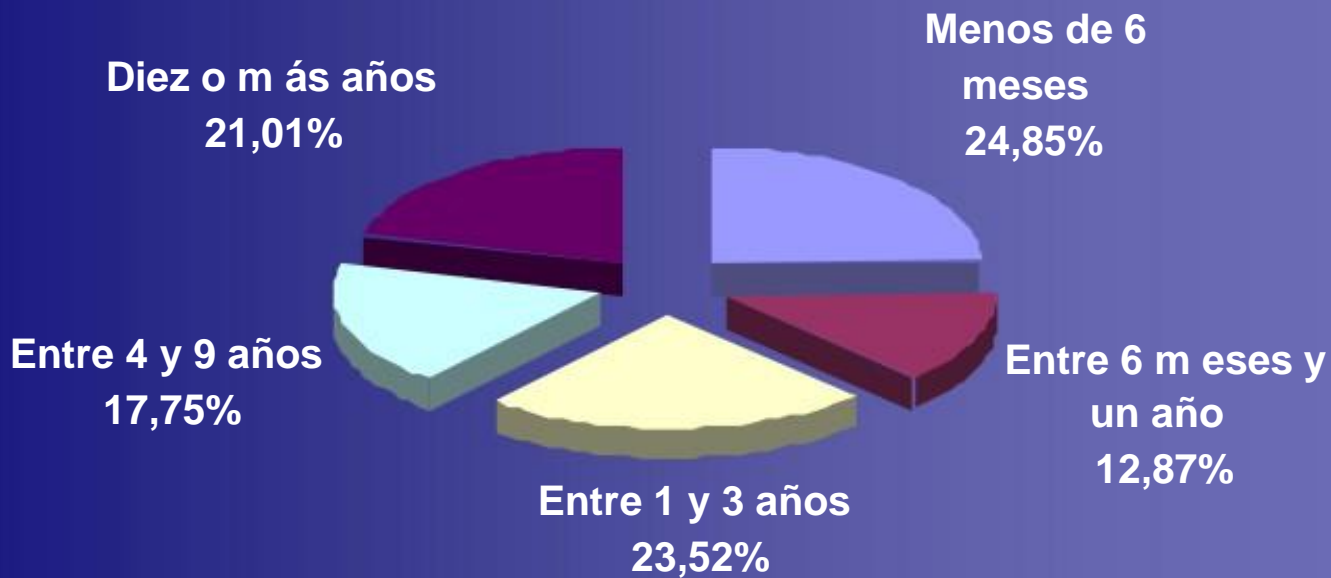
### **OTRAS ENFERMEDADES ENDOCRINO-METABOLICAS**

- Hipotiroidismo congénito.
- Síndrome drepanocítico: hemoglobina S y sus combinaciones.
- Fibrosis quística



**PRIMER ESTUDIO**  
**de Necesidades Sociosanitarias de Enfermedades Raras**  
**ENSERio**

# Retraso diagnóstico



# Codificaciones

- **General**

  - CIE (CIE-9 y CIE-10)
  - SNOMED

- **Específicas**

  - Sociedades internacionales (Metabólicas, óseas, etc)

- **Por sistemas/órganos/mecanismos**

  - Ej: Enf. Del Sistema nervioso;  
Inmunodeficiencias, etc

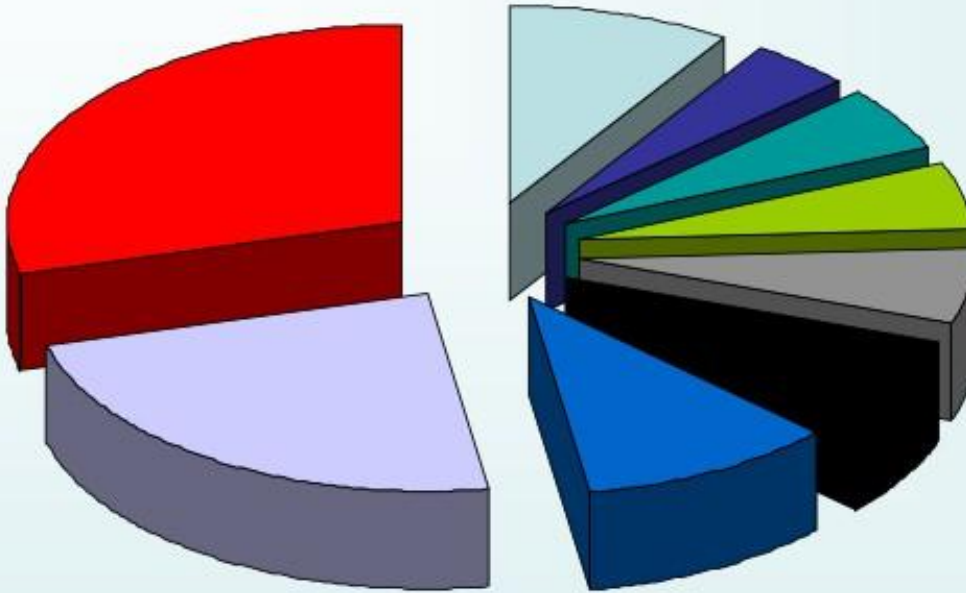
- **Catálogos**

  - OMIM
  - Medline (términos MESH)

- **Listados de portales de internet**

  - Orphanet, NIH, etc

# Codificació



# Situación de las Enfermedades Raras en España.

Raras en España

# Algunos puntos históricos

**Se empiezan a considerar las enfermedades raras como algo especial a finales de los años 90.**

**Se crea un Centro de investigación para ellas CISATER**

**Aparece el movimiento asociativo FEDER**

**Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras REPIER**

# Algunos puntos históricos

**CIBERER**

**CREER**

**La Estrategia en Enfermedades Raras  
del Sistema Nacional de Salud**

# Acciones europeas en el marco de las enfermedades raras



COMISIÓN DE LAS COMUNIDADES EUROPEAS

Bruselas, 11.11.2008  
COM(2008) 726 final

Propuesta de

**RECOMENDACIÓN DEL CONSEJO**

**relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras**

{SEC(2008)2713}

{SEC(2008)2712}

# Recomendación del Consejo

**Los Estados Miembros de la Unión Europea acuerdan tener un plan de acción nacional o una estrategia en el marco de las Enfermedades Raras para el año 2013.**



# Recomendación del Consejo

Estrategia en  
Enfermedades Raras  
del Sistema Nacional  
de Salud

# Enfermedades Raras en España

## Aspectos asistenciales

### Centros, Servicios y Unidades de Referencia en el Sistema Nacional de Salud (CSUR)

Objetivo:

Garantizar la equidad en el acceso y una atención de calidad, segura y eficiente a las personas con patologías que, por sus características, precisan de cuidados de elevado nivel de especialización que requieren para su atención concentrar los casos a tratar en un número reducido de centros.

# Enfermedades Raras en España

## Aspectos asistenciales. CSUR



# Enfermedades Raras en España

## Aspectos sociales

**Centro de Referencia Estatal de Atención a  
Personas con Enfermedades Raras y sus Familias  
(CREER)**



Centro de Referencia Estatal de Atención  
a Personas con Enfermedades Raras  
y sus Familias de Burgos

# Enfermedades Raras en España

## Aspectos sociales

Centro de Referencia Estatal de Atención a  
Personas con Enfermedades Raras y sus Familias  
(CREER)



**Convenio de colaboración**



**Estudio de la Discapacidad y de la  
Dependencia en las  
Enfermedades Raras**

# Enfermedades Raras en España

## Aspectos sociales

### Federación Española de Enfermedades Raras FEDER



**Fundada en 1999. Es una organización sin ánimo de lucro dirigida íntegramente por afectados y familiares. Integra y representa a los pacientes con enfermedades raras en España. A través de las Asociaciones a las que reúne hay representadas más de 1.500 patologías distintas.**

# Federación Española de Enfermedades Raras FEDER



## Marco de colaboración



**Proyecto EUROPLAN**  
**Proyecto Burqol-RD**  
**Proyecto SpainRDR**

# Enfermedades Raras en España

## Aspectos sociales

### Servicio de Información y Orientación en ER de FEDER

Objetivo: Dar respuesta a dos de las necesidades de los afectados por ER

- falta de información sobre enfermedades raras
- aislamiento que sufren los afectados.

Contacto:

- Por correo electrónico: [sio@enfermedades-raras.org](mailto:sio@enfermedades-raras.org)
- Por teléfono: **902 18 17 25**





# Enfermedades Raras en España

## Aspectos sociales

Fundación Teletón-FEDER para la  
Investigación de las Enfermedades Raras

Creada en 2007 por la Federación Española de  
Enfermedades Raras (FEDER).



FUNDACIÓN FEDER

# Enfermedades Raras en España

## Aspectos sociales

Fundación Teletón-FEDER para la  
Investigación de las Enfermedades Raras



FUNDACIÓN FEDER

**Marco de colaboración**



Instituto de Investigación  
de Enfermedades Raras

**Mapa de investigación y recursos  
sanitarios en Enfermedades Raras**

**Mapa de recursos en Enfermedades  
Raras de Madrid**

# Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

*Dr. Manuel Posada y Dr. Ignacio Abaltua*  
Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)  
Instituto de Salud Carlos III



**Promovido**



Fundación FEDER para  
la Investigación de las  
Enfermedades Raras

**Financiado**



**Dirigido y Elaborado**



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE ECONOMÍA  
Y COMPETITIVIDAD



# Año 2013 de las Enfermedades Raras

Jornada Nacional de Familias

Mapa de Recursos para las  
Enfermedades Raras

Registro Nacional de  
Enfermedades Raras

Telemaratón

Formación sobre ER a  
evaluadores de la discapacidad

Congreso Nacional Científico



# Investigación en Enfermedades Raras Instituto de Salud Carlos III

**El Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) es un Organismo Autónomo de la Administración General del Estado, que tiene la consideración de Organismo Público de Investigación (OPI), dedicado a la investigación biomédica y a la prestación de servicios científico-técnicos.**

# Instituto de Salud Carlos III



# Instituto de Salud Carlos III

Está formado por centros de referencia dedicados a la investigación científica y a la prestación de servicios.

- Centro Nacional de Epidemiología
- Instituto de Investigación de Enfermedades Raras
- Centro Nacional de Medicina Tropical
- Escuela Nacional de Sanidad
- Escuela de Medicina en el Trabajo
- Centro Nacional de Sanidad Ambiental
- Centro Nacional de Microbiología

# Instituto de Salud Carlos III

## Otros centros:

- **Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO)**
- **Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC)**
- **Centro de Investigación de Enfermedades Neurológicas (CIEN)**
- **Fundación para la Cooperación y Salud Internacional Carlos III (CSAI)**
- **Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias**
- **Biblioteca Nacional de Ciencias de la Salud.**



# Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)



# IIER. Sus orígenes

**CISAT**



# IIER. Sus orígenes

## Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras

Primer Centro de la Administración Española dedicado específicamente a las Enfermedades Raras



# REpIER



**REpIER era una red de grupos de investigadores clínicos, epidemiólogos, farmacólogos, genetistas y expertos en biología molecular, que con el soporte y la experiencia de las diferentes Consejerías de Salud participantes, pretendía abordar la investigación epidemiológica y clínica de las Enfermedades Raras.**

# Atlas de Enfermedades Raras

Atlas Nacional Provincial  
de Enfermedades Raras

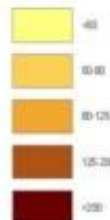
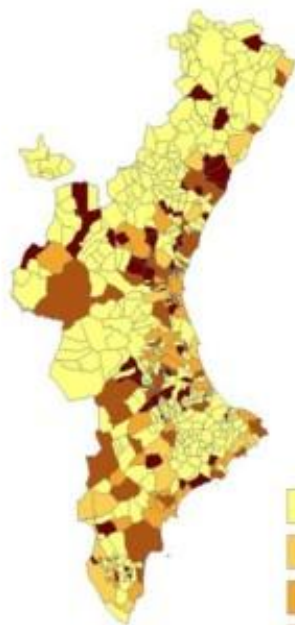
*National-Provincial  
Atlas of Rare Diseases*

1999-2003

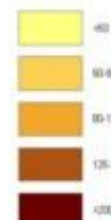
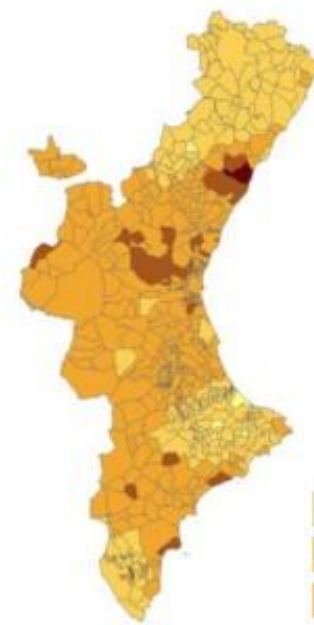


REPIER

Razón de Morbilidad Estandarizada por Edad  
Comunidad Valenciana 1999-2002



Razón de Morbilidad Estandarizada Suavizada  
Comunidad Valenciana 1999-2002



# Estructura Orgánica del IIER

## Convenios externos



# IIER. Relaciones institucionales



**Colabora con:**

**Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e  
Igualdad (MSSSI) (Estrategia de  
Enfermedades Raras)**



**Centro de Referencia Estatal de Personas  
con Enfermedades Raras y sus Familias  
(CREER).**



## Forma parte de:

- Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)
- Red de Biobancos Nacional (RetBIOH)
- International Consortium on Autism Research Epidemiology (iCARE)
- Red Iberoamericana multidisciplinar para el estudio de los trastornos del Movimiento (RIBERMOV)
- International Conference on Orphan Drugs and Rare Diseases (ICORD).
- Eurobiobank





# Proyectos internacionales

BURQOL-RD



FP7-EC: RD-CONNECT



FP-EC: RARE-Bestpractices



EAHC: EPIRARE



International Rare Diseases  
Research Consortium (IRDiRC)



# Investigación. CIBERER



Es un consorcio público creado por el Instituto de Salud Carlos III para potenciar la investigación sobre las enfermedades raras en España.

Está formado por 60 grupos de investigación de toda España

# Investigación. CIBERER



# Investigación. CIBERER



## Programas de Investigación:

**Medicina Genética.**

**Medicina Metabólica Hereditaria.**

**Medicina Mitocondrial.**

**Medicina pediátrica y del desarrollo.**

**Patología Neurosensorial.**

**Medicina Endocrina.**

**Cáncer Hereditario y Síndromes relacionados.**



Programas

Plataformas

Convocatorias

Perfil del Contratante

Agenda

Área de Prensa

Documentación



Ficha Lineas de Investigación Personal Grupo Publicaciones

**Dr. Manuel Posada de la Paz - U758**

**Programa de Investigación: Medicina Pediátrica y del Desarrollo**

Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IER), Instituto de Salud Carlos III, Madrid

Dirección: Monforte de Lemos, 5

C.P.: 28029 Madrid, Madrid

Web: [http://www.isciii.es/htdocs/centros/enfermedadesraras/enfermedadesraras\\_presentacion.jsp](http://www.isciii.es/htdocs/centros/enfermedadesraras/enfermedadesraras_presentacion.jsp)



El grupo del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IER) desarrolla su actividad en las siguientes áreas:  
Epidemiología descriptiva, analítica y genética; Evaluación de resultados de investigación en salud; Trastornos del Espectro del Autismo; Factores de riesgo ambiental; Enfermedades autoinmunes.

# Registro Nacional de Enfermedades Raras

# Registro de Enfermedades Raras del ISCIII

BOE núm. 138

Viernes 10 junio 2005

19987

denominación y disolución de los colegios profesionales de la misma profesión será promovida por los propios colegios, de acuerdo con lo dispuesto en los respectivos estatutos, y requerirá la aprobación por decreto, previa audiencia de los demás colegios afectados.

En el ámbito de la Región de Murcia, la Asamblea de la Octava Delegación Regional del Colegio de Ópticos-Optometristas adoptó, el 20 de enero de 2002, el acuerdo de creación por segregación del Colegio de Ópticos-Optometristas de la Región de Murcia.

Al tratarse de un colegio de ámbito estatal, la competencia para autorizar la segregación corresponde al Estado, de acuerdo con el anteriormente citado artículo 42 de la Ley 2/1974, de 13 de febrero, sobre Colegios Profesionales, modificada por las Leyes 74/1978, de 26 de diciembre, y 7/1997, de 14 de abril, y de acuerdo, asimismo, con el Real Decreto Ley 6/2000, de 22 de junio. En cambio, la creación de un nuevo Colegio de Ópticos-Optometristas de la Región de Murcia es competencia de la comunidad autónoma que, de acuerdo con lo dispuesto en el artículo 11.10 de su Estatuto de Autonomía, ha asumido el desarrollo legislativo y la ejecución en materia de colegios profesionales de ámbito autonómico, dentro del marco de la legislación básica estatal y de acuerdo con lo establecido en la Ley de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia 6/1999, de 4 de noviembre, de los Colegios Profesionales de la Región de Murcia.

En su virtud, a propuesta de la Ministra de Sanidad y Consumo y previa deliberación del Consejo de Ministros en su reunión del día 27 de mayo de 2005,

## DISPONGO:

Artículo único. *Segregación.*

Se autoriza la segregación del Colegio Nacional de Ópticos-Optometristas de su actual Delegación Regional de la Región de Murcia.

Disposición adicional única. *Efectividad de la segregación.*

La segregación a que se refiere el artículo único tendrá efectividad a partir de la entrada en vigor de la norma autonómica de creación del Colegio de Ópticos-Optometristas de la Región de Murcia.

diciembre, de Consejos y Colegios Profesionales de la Comunidad Valenciana.

En su virtud, a propuesta de la Ministra de Sanidad y Consumo y previa deliberación del Consejo de Ministros en su reunión del día 27 de mayo de 2005,

## DISPONGO:

Artículo único. *Segregación.*

Se autoriza la segregación del Colegio Nacional de Ópticos-Optometristas de su actual Delegación Regional de la Comunidad Valenciana.

Disposición adicional única. *Efectividad de la segregación.*

La segregación a que se refiere el artículo único tendrá efectividad a partir de la entrada en vigor de la norma autonómica de creación del Colegio de Ópticos-Optometristas de la Comunidad Valenciana.

Disposición final única. *Entrada en vigor.*

El presente real decreto entrará en vigor el día siguiente al de su publicación en el «Boletín Oficial del Estado».

Dado en Madrid, el 27 de mayo de 2005.

JUAN CARLOS R.

La Ministra de Sanidad y Consumo,  
ELENA SALGADO MÉNDEZ

9852

ORDEN SCO/1730/2005, de 31 de mayo, por la que se crea y suprimen ficheros de datos de carácter personal gestionados por el Departamento.

**8. Denominación del fichero: Registro de Enfermedades Raras y banco de muestras.**

Finalidad del fichero y usos previstos: Seguimiento, control de la salud e investigación.

Personas y colectivos afectados: Pacientes de enfermedades raras, familiares y población control participantes en los estudios de investigación.

Procedimiento de recogida de datos: Métodos propios de investigación.

Estructura básica: Fichas en papel y bases de datos.

Datos de carácter personal incluidos en el fichero: Datos de identificación y de salud de los sujetos participantes (historia clínica, diagnósticos, procedimientos diagnósticos, tratamientos, marcadores biológicos de susceptibilidad genética y bioquímica, localización de las muestras biológicas).

Cesiones de datos previstas: Otros centros sanitarios y organismos oficiales de estadística.

Transferencias previstas a terceros países: Datos estadísticos (anonimizados) a Organismos sanitarios europeos.

**Órgano administrativo responsable del fichero: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III.**

Servicio o Unidad ante la cual se podrá ejercer el derecho de acceso, rectificación, oposición y cancelación: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III. Pabellón 11. Sinesio Delgado, 6. 28029 Madrid.

**Medidas de Seguridad: Nivel alto.**



# Declaración AEPD

AGENCIA  
ESPAÑOLA DE  
PROTECCIÓN  
DE DATOS



Bienvenido | Benvinguts | Benvidos | Ongi etorri

Buscar en aepd.es

buscar

Búsqueda avanzada

[Canal del Ciudadano](#) | [Canal del Responsable](#) | [Resoluciones y Documentos](#) | [Ficheros inscritos](#) | [Internacional](#) | [Gabinete de Comunicación](#)

- ▶ TITULARIDAD PÚBLICA
- ▶ TITULARIDAD PRIVADA
- ▶ CÓMO CONSULTAR
- ▶ ESTADÍSTICAS

[Ficheros inscritos](#) | [Titularidad Pública](#) | [Búsqueda General](#)

## Búsqueda de ficheros de Titularidad Pública: Resumen

Responsable del fichero: MINISTERIO DE ECONOMÍA Y  
COMPETITIVIDAD

INSTITUTO DE SALUD CARLOS III  
INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN DE  
ENFERMEDADES RARAS

Nombre del fichero: REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS  
Y BANCO DE MUESTRAS

Finalidad: SEGUIMIENTO Y CONTROL DE  
ENFERMOS AFECTOS DE  
ENFERMEDADES RARAS ASI COMO DE  
FAMILIARES Y PERSONAS  
PARTICIPANTES EN EL ESTUDIO

Dirección: CL SINESIO DELGADO 6 ----

Código Postal - Población: 28029-MADRID

Provincia - País: MADRID-ESPAÑA

▶ [Volver a la página anterior](#)

▶ [Ver Más](#)

[subir](#)

[Gabinete de Prensa](#)

[English Resources](#)

[Página de inicio](#) | [Enlaces](#)

[Contacto](#)

[Experiencia web](#)

[Glosario](#)

# Objetivos del Registro

- **1.- Crear un sistema de información propio que permita la devolución de datos a los pacientes sobre recursos sanitarios, recursos de investigación e información general sobre las enfermedades raras en nuestro medio.**
- **2.- Mejorar el conocimiento sobre los determinantes y la distribución de las enfermedades raras**
- **3.- Promover la investigación sobre estas enfermedades**

# Objetivos del Registro

- **4.- Evaluar el coste-efectividad de los medicamentos huérfanos así como la vigilancia de posibles efectos secundarios**
- **5.- Facilitar un mayor conocimiento para la toma de decisiones sobre medidas sociales, sanitarias y de política científica.**

# Bienvenido al portal de registro de enfermedades raras

Bienvenidos al portal del Registro de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), desarrollado desde el seno del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), centro perteneciente al ISCIII y que también forma parte del CIBERER (Consortio de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras).

[Registro >>](#)

[Consultar Lista de  
Enfermedades Raras](#)

 [Manual de Usuario](#)

 [Preguntas Frecuentes](#)

USUARIOS ONLINE: **13**  
NÚMERO DE VISITAS: **49782**

## Login

Usuario:

Contraseña:

[Conectar](#)

## Últimas Noticias

De la mano de Mozart, el vídeo HALF OF A SCORE explica la importancia de los registros de pacientes de enfermedades raras

 [Enlace Externo](#)

 **04/12/2013-04/12/2014**

EURORDIS presenta la opinión de los pacientes sobre los registros

 [Enlace Externo](#)

[» ver más noticias](#)

## Enlaces





[» ver más enlaces](#)

# Red Española de Registros, para la Investigación de Enfermedades Raras

## SpainRDR

(Spanish Rare Diseases Registries  
Research Network)

International Rare Diseases Research  
Consortium (IRDiRC)

**Expte: IR11/RDR-XX**

**Años: Dec, 2011-Dec, 2014 (2012-2014)**



# International Rare Diseases Research Consortium (IRDIRC)

- Europa, América (USA y Canadá) y Australia
- Cooperación (2020). Objetivos

## Diagnósticos

Secuenciación, caracterización

Todas las ER pueden tener  
herramientas diagnósticas

## Interdisciplinar

Historia natural, biobancos,  
**REGISTROS**

Datos comunes de intercambio

## Terapias

Desarrollos pre-clínicos y clínicos

200 nuevas ER tendrán  
tratamiento



**IRDIRC**

INTERNATIONAL  
RARE DISEASES RESEARCH  
CONSORTIUM

# Objetivos Generales

- **Establecer un Registro Nacional de Enfermedades Raras basado en dos estrategias:**

**Registros de pacientes**

**Registros de base poblacional**

# Objetivos generales (cont)

- **Compartir datos comunes**
- **Proporcionar la información necesaria al Sistema Nacional de Salud**
- **Facilitar la implementación de políticas de salud y sociales orientadas a las enfermedades raras**
- **Fomentar la investigación traslacional**



# Objetivos generales (cont)

- **El propósito global es mejorar la prevención, el diagnóstico, el pronóstico (a diferentes niveles), el tratamiento y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras y sus familias utilizando información de alta calidad proporcionada por el Registro Nacional de enfermedades raras.**

# Objetivos Específicos

- 1. Alinear acciones y procedimientos con la estrategia internacional de registros en ER para ser implementada con el IRDiRC**
- 2. Desarrollar un sistema de información epidemiológica en ER para dar soporte a la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud y a la toma de decisiones en las políticas de salud.**
- 3. Generar criterios estandarizados, incluyendo un conjunto mínimo de datos (MDS), definiciones comunes de sus componentes (CDE), una lista de procedimientos estandarizada (SOPs) y de indicadores de evaluación de la calidad.**
- 4. Mejorar el conocimiento sobre la clasificación de ER y los sistemas de codificación a nivel de los servicios españoles de salud y sociales.**
- 5. Definir criterios para seleccionar una lista prioritaria de ER para promocionar la inclusión de registros de pacientes de ER dentro de la estructura del Registro Nacional de ER**

# Tipos de registros



## Base-poblacional

Vigilancia  
Planificación  
Etiología



## Pacientes

Participación  
Autonomía  
Acceso



## Registro de pacientes

Terapéutica  
Biomarcadores  
Resultados



**Pacientes**



**Investigadores Científicos y Clínicos**



**Autoridades Regionales de Salud (Comunidades Autónomas)**



**Registros de pacientes** →

**Registro de base poblacional**

**INVESTIGACIÓN**

**PLANIFICACIÓN Y POLÍTICAS DE SALUD**

Historia natural de la enfermedad  
Seguimiento  
Ensayos clínicos (reclutamiento)  
Muestras biológicas



Prevalencia  
Incidencia  
Mortalidad  
Historia natural de la enfermedad

# MSSSI y Comunidades Autónomas

- Galicia
- Principado de Asturias
- Cantabria
- País Vasco
- Comunidad foral de Navarra
- Cataluña
- Aragón
- La Rioja
- Castilla y León
- Comunidad de Madrid
- Comunitat Valenciana
- Murcia
- Castilla-La Mancha
- Junta de Extremadura
- Andalucía
- Illes Balears
- Islas Canarias

**MSSSI (Algunas unidades)  
INGESA - Ceuta y Melilla**

# Organizaciones

- **Organizaciones de pacientes**
  - Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)
  - Fundación Teletón FEDER para la Investigación en Enfermedades Raras
- **Centro Nacional de ER**
  - CREER (Burgos)
- **Industria**
  - Asociación Española de Bioempresas (ASEBIO)
  - Farmaindustria
  - Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos (AELMHU)

# Sociedades Médicas

**Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (SEEP)**  
**Sociedad Española de Alergología e Inmunología Clínica (SEAIC)**

**Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR)**  
**Grupo de Investigación en Retraso Mental de Origen Genético (RED GIRMOGEN)**

**Asociación Española de Cribado Neonatal (AECNE).**  
**Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria (SEMFYC)**

**Sociedad Española de Neumología Pediátrica (SENP)**  
**Sociedad Española de Neurología (SEN)**

# Redes de Investigación

- Red IBERoamericana multidisciplinar para el estudio de los trastornos del MOVimiento: Enfermedad de Parkinson y Ataxias Espinocerebelosas (RIBERMOV).
- Red Europea de Anemias Raras y congénitas (ENERCA)
- Unidad de Medicina Regenerativa , CIEMAT
- Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC)



# Grupos de trabajo

- **WP1. Coordinación y administración - IIER**
- **WP2. Métodos relacionados con la actividad de los registros - CA Asturias**
- **WP3. Análisis de datos y resultados de investigación - CA Valencia**
- **WP4. Evaluación de la calidad y cuestiones éticas y legales - CA Cataluña**
- **WP5. Diseminación e impacto - IIER**
- **WP6. Registros de pacientes - IIER**

# SpainRDR. Logros alcanzados

Puesta en común de la metodología de trabajo

Selección de fuentes de información

Establecimiento de los datos comunes a recoger y de su estructura (Common data elements)

Listado de enfermedades

Página Web <https://spainrdr.isciii.es>


Orden creación registros

Desarrollo de PNTs

#### Red de Registros para la Investigación de Enfermedades Raras (SpainRDR)

#### Conjunto de datos comunes

Nº variable	Variable Definición	Inic.	Fin.	Long.	Descripción	Tipo de campo Valores válidos
<b>Datos del individuo</b>						
1.	<b>IdPacAuto</b> Número Autónomo de registro	1	7	7	Código único y específico asignado a cada caso por la CCAA que envía el fichero de casos	Código numérico asignado por la CCAA
2.	<b>IdPacNac</b> Número Nacional de registro	8	14	7	Código nacional único y específico asignado a cada caso por el IIER una vez el caso ha sido dado de alta en el repositorio ISCIII. Este número se notificará al nodo autonómico de origen para sucesivas comunicaciones del mismo caso	Código numérico automático IIER.
3.	<b>idEvento</b> Identificador de Evento	15	15	1	Identificador que indica al registro central que si ese mismo caso ha sido previamente comunicado. Si lo ha sido, la codificación correspondiente indicará al registro central si se trata de una actualización /modificación del mismo registro o si se trata de una nueva enfermedad rara en el mismo sujeto.	Códigos a utilizar 0= Sujeto no comunicado con anterioridad  1= Sujeto comunicado con anterioridad, pero que ahora contiene una modificación de sus datos  2= Sujeto comunicado con anterioridad pero con otra enfermedad rara diferente a la de su comunicación previa
4.	<b>cipauto</b> CIP autonómico	16	31	16	Número del documento administrativo que identifica de manera individualizada a los ciudadanos como usuarios del Sistema Nacional de Salud, emitido por las administraciones sanitarias autonómicas o en su caso el Instituto de Gestión Sanitaria (Ceuta y Melilla)	Alfanumérico (16 caracteres)  Ejemplo: ASTU000096119625

Acciones del sitio + 

[Acerca SpainRDR](#)

[Socios](#)

[Registro Nacional ER](#)

[Registros ER Comunidades Autónomas](#)

[Registros ER Pacientes](#)

[Informes y Datos](#)

[BioBanco](#)



## ¡Bienvenido a SpainRDR!

La Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR, por sus siglas en inglés) es un proyecto financiado por el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), organismo público de investigación en ciencias biomédicas y de la salud, al amparo del Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDIRC). SpainRDR cuenta con una financiación de 2,4 millones de euros para un período inicial de tres años (2012-2014).

En el proyecto participan todos los departamentos de Salud de las Comunidades Autónomas de España; el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI); el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), seis sociedades médicas españolas; cuatro redes de investigación; organizaciones farmacéuticas y biotecnológicas (ASBBIO, AELMHU y FARMAINDUSTRIA); la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y su fundación (fundación Teletón FEDER), y el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IER), perteneciente al Instituto de Salud Carlos III, que actúa como

### Noticias

Rare Disease Day event looks at Transparency Directive revision to improve access to orphan medicines

IRDIRC - Fighting rare diseases - Press release 24 January Camp Nou, Barcelona

El Servicio de Neurogenética del IMCN de Perú estrena web propia

[+] Más

### Otras acciones en Registros ER



European Network for Rare and Congenital Anaemias



The Alpha One International Registry



Patient Registry Item Specifications and Metadata ...



GRDR: Global Rare Diseases and Data Repository

[+] Más

### Eventos

14-16

VI Congreso Internacional

## T15. Desarrollo de Procedimientos Normalizados de Trabajo para la recolección y validación de los datos

### PNTs CA

**Entrada de datos:** Estructura de datos  
Manual del usuario  
Manual de procedimientos

**Fuentes de información:** Análisis de la fuente de información  
Integración de los datos y Procedimientos de tratamiento de los datos

**Consolidación de la base de datos**

**Documento de seguridad**

Generación del fichero de cada CA

### PNTs Nodo Central

**Importación de los ficheros de la CA**

**Generación de un fichero con corrección de los errores y dudas de la CA**

**Fuentes de información externas**

**Procesamiento y tratamiento de los datos**

**Documento de seguridad**

Corrección de los errores y respuesta a las dudas  
Actualización del registro de la CA

# SpainRDR. Logros alcanzados

## Órdenes de creación de los registros

### 1. Nacional

### 2. Autonómicos

#### 1. Creados antes de SpainRDR

Andalucía

Canarias

Castilla La Mancha

Extremadura

Murcia

# SpainRDR. Logros alcanzados



## Órdenes de creación de los registros

### 2. Autonómicos

#### 2. Creados a partir de SpainRDR

Aragón

Asturias

Castilla y León

Illes Balears

Cantabria

Comunidad foral de Navarra

Comunitat Valenciana

La Rioja

País Vasco

#### 3. En fase de creación

Cataluña

Comunidad de Madrid

Galicia

# Curso de Formación on-line



**Curso SpainRDR 2013**

■ Documentos pertenecientes a la red SpainRDR  
■ Colaboradores ajenos a SpainRDR

Bloque 1: Visión global sobre las Enfermedades Raras		
T.1	Conceptos generales sobre Enfermedades Raras	Manuel Posada
T.2	Abordaje de los pacientes con Enfermedades Raras desde la consulta de Atención Primaria	Miguel Garrido Ribes
T.3	Genética y Enfermedades Raras	Enrique Galán
T.4	Acciones europeas y Enfermedades Raras	Manuel Posada
T.5	Normativa y legislación sobre Enfermedades Raras	Pilar Soler
T.6	Normativa y legislación sobre Medicamentos Huérfanos	Mecelias Martínez

Bloque 2: Bases de datos		
T.7	Formatos de datos y tipos de variables	Fernando Muñoz
T.8	Dificultades de análisis, métodos apropiados e indicadores de Enfermedades Raras	Graça de O. 2
T.9	Análisis estadístico y epidemiológico de bases de datos	Gerardo Sola
T.10	Aplicaciones para carga y explotación automática de datos e intercambio seguro de información	Ignacio Aguado

Bloque 3: Registros de Enfermedades Raras		
T.11	Tipos de registros sanitarios	Enrique Ramallo
T.12	Metodología y normativa de protección de datos (niveles de seguridad, cesión a terceros, confidencialidad, declaración a la AEPD) de los registros de enfermedades y pacientes	Rafael Fernández-Cuerca
T.13	Biética y Enfermedades Raras	Javier Jódiz
T.14	Características de los Registros en las Enfermedades Raras	Oscar Zurriaga
T.15	Registros de Enfermedades Raras en otros países	Manuel Posada

Bloque 4: Sistemas de codificación de enfermedades		
T.16	Introducción a los estándares y sistemas de codificación de enfermedades	Miguel Ángel Meyer
T.17	Diferentes sistemas de codificación	
	17.1. OMM	Verónica Alonso
	17.2. ORPHANET	Verónica Alonso
	17.3. CIE	Oscar Zurriaga
	17.4. Snomed-CT	Arturo Romero
	17.5. Otras clasificaciones	Oscar Zurriaga



Curso de Formación de SpainRDR sobre Enfermedades Raras

Panel de control / Menú del curso / Opciones del profesor

Inicio / Contenido del curso / Programa / Calendario / Comunicaciones / Cursos / Foros / Charlas / Herramientas de estudio / Páginas personales / ELECCIONES / C - Creditos

CONOCE A LOS PROFESORES

Para añadir texto a este área de la página, haga clic en Añadir Bloque de texto superior

Lista de profesores

Arturo Romero, Enrique Galán, Enrique Ramallo, Fernando Muñoz, Gerardo Sola y Rosendo Ortega, Ignacio Alonso, Javier Jódiz, Manuel Posada, Mercedes Martínez, Miguel Garcia, Miguel Ángel Jódiz, Oscar Zurriaga, Pilar Soler, Rafael Fernández-Cuerca, Verónica Alonso

Para añadir texto a este área de la página, haga clic en Añadir Bloque de texto inferior



# SpainRDR. Logros alcanzados



## Estudio piloto.

- **Datos recibidos de 13 CCAA + INGESA**
  - datos anonimizados Andalucía, Baleares, Murcia y Madrid + INGESA
  - datos generales 9
- Las 13 CCAA + INGESA **representan a 37.450.558, el 80,18 %** de la población española
- **Aportan 824.399 registros**
- Extrapolando 1.028.102 en España
- Faltan Canarias, Extremadura, Galicia, País Vasco

# SpainRDR. Logros alcanzados

## Estudio piloto. Limitaciones.

- Códigos útiles para búsquedas automatizadas
- Acceso a las fuentes de información
- Propósito del estudio piloto

# SpainRDR. Logros alcanzados



## Recogida de datos 2013.

- **Datos recibidos de 16 CCAA**
- Las 16 CCAA **representan** a 43.240.812, **el 93,76** % de la población española
- **Aportan 1.046.494 registros**
- Extrapolando 1.116.097 en España
- Faltan Galicia e INGESA

# Tipos de registros



## Base-poblacional

Vigilancia  
Planificación  
Etiología



## Pacientes

Participación  
Autonomía  
Acceso



## Registro de pacientes

Terapéutica  
Biomarcadores  
Resultados



**Pacientes**



**Investigadores Científicos y Clínicos**



**Autoridades Regionales de Salud (Comunidades Autónomas)**



**Registros de pacientes** →

**Registro de base poblacional**

**INVESTIGACIÓN**

**PLANIFICACIÓN Y POLÍTICAS DE SALUD**

Historia natural de la enfermedad  
Seguimiento  
Ensayos clínicos (reclutamiento)  
Muestras biológicas



Prevalencia  
Incidencia  
Mortalidad  
Historia natural de la enfermedad

# Registros de Pacientes

## Procedimientos a seguir

**Convenio con el ISCIII**

**Consorcio del registro**

**Elaboración del Modelo de Datos propio del registro**

**Elaboración del consentimiento informado**

**Declaración en la AEPD, si procede**

**Documento de Seguridad**

**Sostenibilidad**

# Registros de Pacientes. Sociedades

<b>Sociedad/Grupo</b>	<b>Acrónimo</b>
<b>Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica</b>	SEPAR
<b>Sociedad Española de Alergología e Inmunología Clínica</b>	SEAIC
<b>Hospital Clínic de Barcelona</b>	HCB
<b>Sociedad Española de Neumología Pediátrica</b>	SENP
<b>Sociedad Española de Neurología</b>	SEN
<b>Centro de Investigaciones Energéticas Medioambientales y Tecnológicas</b>	CIEMAT
<b>Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica</b>	SEEP
<b>Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria</b>	SEMFYC
<b>Sociedad Española de Cardiología Pediátrica y Cardiopatías Congénitas</b>	SECPC
<b>Sociedad Española de Oftalmología</b>	SEO
<b>Asociación Española de Pediatría</b>	AEP
<b>Asociación Española de Genética Humana</b>	AEGH
<b>Asociación Española de Nefrología Pediátrica</b>	AENP

# Situación de los Registros de Pacientes

## **Registros ya establecidos con independencia del Registro Nacional con colaboración mutua:**

- Déficit de alfa 1 antitripsina
- Enfermedades Neuromusculares (CIBERNED)
- ECEMC
- Hipertensión pulmonar

## **Registros integrados en el Registro Nacional ya desarrollados:**

- Trastornos de la Diferenciación Sexual
- Linfangiomiomatosis
- Proteinosis Alveolar
- Sarcoidosis
- Histiocitosis Pulmonar
- Ataxias y PEF
- Enfermedad Intersticial Pulmonar Pediátrica
- Epidermolisis bullosa
- Angioedema hereditario



# Situación de los Registros de Pacientes (cont)

## Registros pendientes de desarrollo en el RN con el modelo de datos elaborado:

- Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)
- Anemias Raras y Congénitas
- Cistinosis
- Estenosis traqueal
- Enfermedades de Duchenne y de Becker
- Ictiosis
- Pseudo Xantoma Elástico
- Xeroderma pigmentoso
- Wolfram

## Registros pendientes de desarrollo en el RN con el modelo de datos en elaboración:

- Enfermedad de McArdle
- Atrofia Muscular Espinal.
- Tumor Adrenocortical (Cushing)
- Prader-Willi

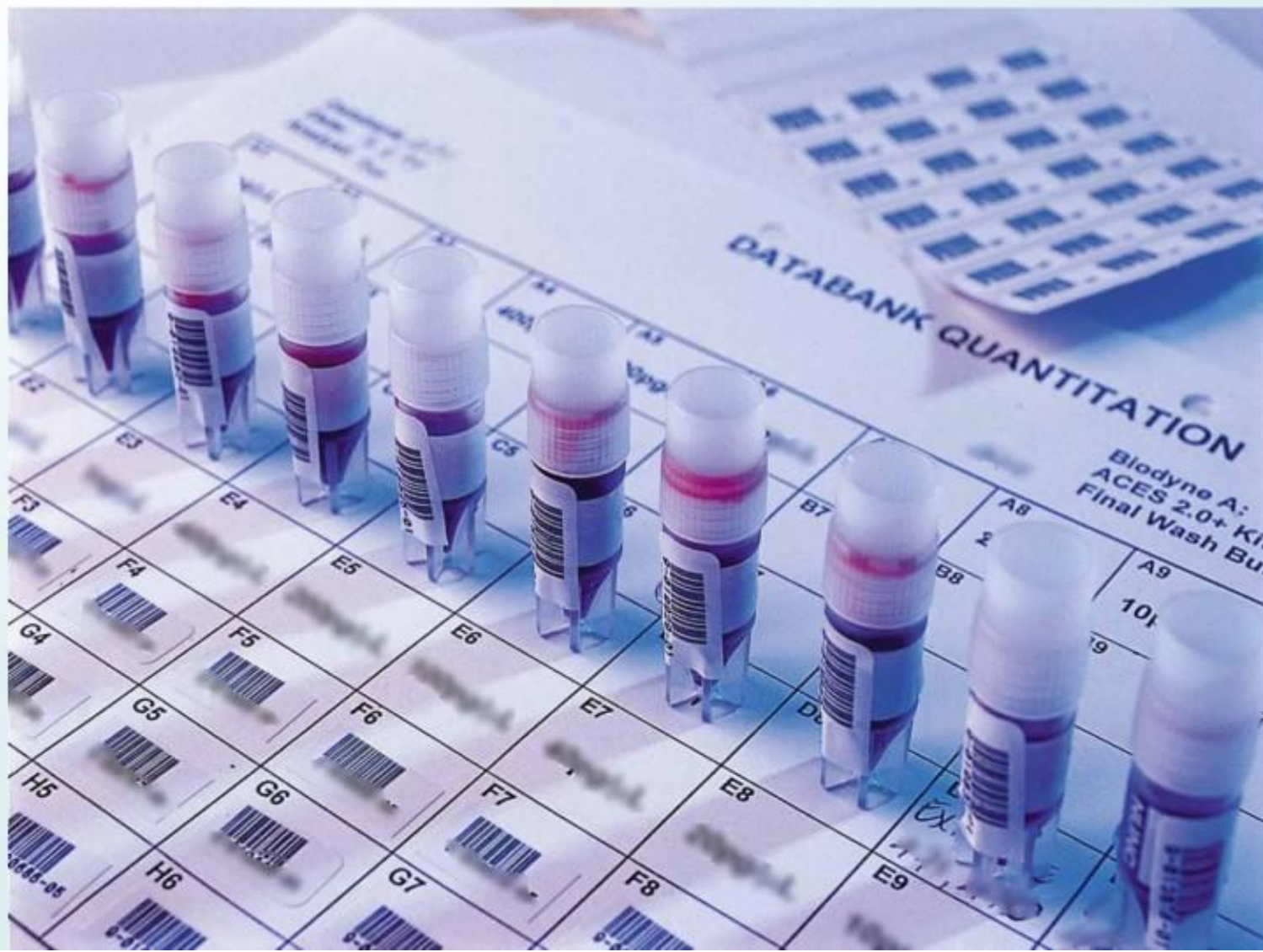
# Registros de Pacientes en perspectiva según objetivos



## Objetivos

- **Proyectos europeos (aquellos registros europeos en los que no hay grupos españoles implicados)**
- **Registros internacionales**
- **Registros de pacientes con “medicamentos huérfanos” aprobados (designados)**

# Biobanco Nacional de Enfermedades Raras



European Network of DNA, Cell and Tissue banks for Rare Diseases



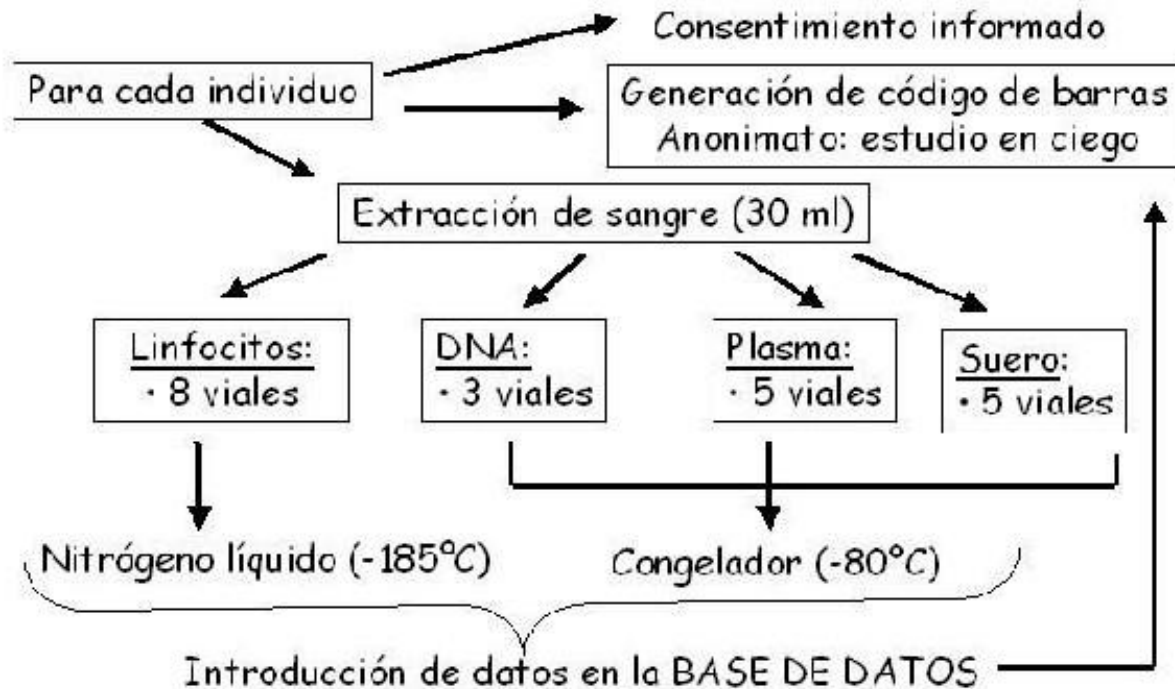
BBMRI Stakeholders' Forum

For an easy access to quality human biological resources for rare diseases

# Biobanco Nacional de Enfermedades Raras

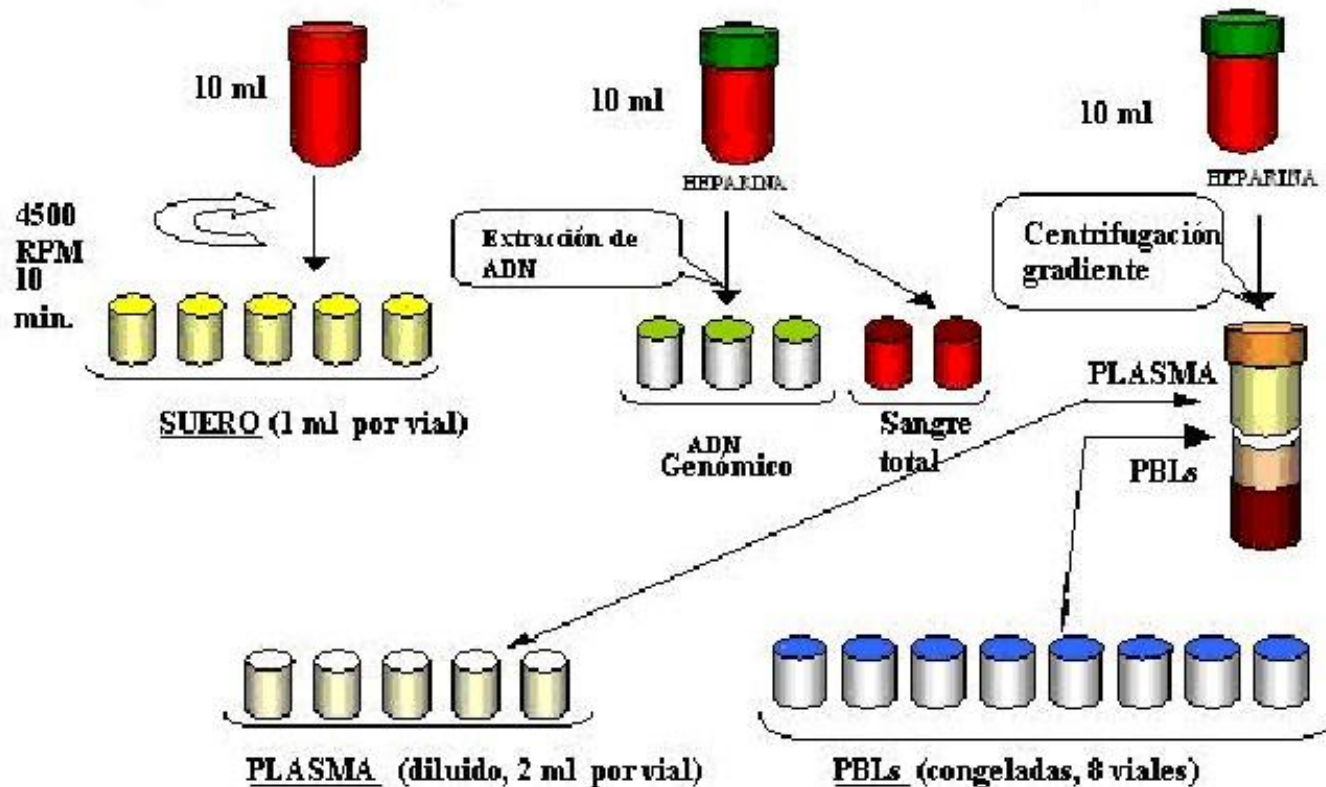
## Banco de ADN y muestras biológicas

¿Que etapas transcurren desde la extracción de sangre hasta el almacenamiento en el banco?



# Biobanco Nacional de Enfermedades Raras

## Esquema del procesamiento de sangre



# Muchas gracias

